

Devoir surveillé – La réplication de l'ADN, les mutations et la variabilité génétique

Réplication semi-conservative de l'ADN, mutations spontanées et induites, réparation et variabilité génétique (thème Transmission, variation et expression du patrimoine génétique)

Durée : 120 min – Sans document – Sur 20 points · Spécialité SVT 1^{re}

Nom : _____ Date : _____ Note : _____ / 20

Les réponses doivent être rédigées et justifiées. Soigne l'orthographe et la présentation.

Exercice 1 – Réplication d'un fragment d'ADN

(4 pts)

- Un brin matrice porte la séquence 5'-GTACCATGGA-3'. Écrivez le brin néosynthétisé en précisant son orientation.
- Nommez l'enzyme responsable de cette synthèse et indiquez le sens dans lequel le nouveau brin s'allonge.
- Le fragment double brin (ce brin et son complémentaire) est entièrement répliqué. Calculez le nombre de nucléotides à thymine (T) que l'enzyme doit incorporer au total, en justifiant.
- Expliquez pourquoi les deux molécules obtenues sont identiques à la molécule mère alors qu'aucune n'est entièrement neuve.

Exercice 2 – L'expérience de Meselson et Stahl inversée

(4 pts)

- Des bactéries cultivées depuis longtemps sur azote léger ^{14}N sont transférées sur azote lourd ^{15}N ; on considère 300 molécules d'ADN au départ. Dans le modèle semi-conservatif, indiquez le nombre de molécules et leur composition après une réplication.
- Toujours dans ce modèle, déterminez le nombre de molécules de chaque type après trois réplications, puis les bandes observées après centrifugation.
- Dans le modèle conservatif, prédisiez les bandes observées après deux réplications et la part de l'ADN dans chacune.
- Après deux réplications, on observe en réalité deux bandes de même importance, l'une intermédiaire, l'autre lourde. Indiquez quels modèles sont rejetés, en justifiant.

Exercice 3 – Identifier des mutations

(4 pts)

- Séquence de référence : 5'-GCTTAGGCAACT-3'. Variant V1 : 5'-GCTTAGACAACT-3' ; variant V2 : 5'-GCTTAGGTCAACT-3' ; variant V3 : 5'-GCTTGGCAACT-3'. Nommez le type de mutation de chaque variant.
- Précisez pour chaque variant la position et le nucléotide concernés.
- Un élève affirme que V1 résulte d'une délétion suivie d'une insertion. Expliquez pourquoi on la qualifie de substitution.
- Ces variants sont apparus dans une culture de cellules jamais exposée à un agent mutagène. Qualifiez ces mutations et indiquez leur origine probable.

Exercice 4 – Un agent mutagène chimique**(4 pts)**

- a) Des cellules de levure sont traitées par l'éthylméthanesulfonate (EMS), un agent alkylant qui modifie chimiquement les guanines.

EMS (mmol/L)	0	5	25	50
Survie (%)	100	94	68	37
Mutants pour 10^5 survivants	0,8	7,2	31	57

Décrivez l'effet de l'EMS sur la survie et sur la fréquence des mutants.

- b) Calculez le facteur par lequel la fréquence des mutants est multipliée à 50 mmol/L par rapport au témoin.
- c) Expliquez pourquoi la fréquence des mutants n'est pas nulle à 0 mmol/L.
- d) Prévoyez, en justifiant, les résultats d'une souche de levure dont un système de réparation de l'ADN est non fonctionnel.

Exercice 5 – Mutations et variabilité génétique**(4 pts)**

- a) On estime que chaque enfant porte environ 70 mutations nouvelles, présentes dans toutes ses cellules mais absentes des deux parents. Précisez s'il s'agit de mutations somatiques ou germinales, en justifiant.
- b) Le génome diploïde humain compte environ $6,2 \times 10^9$ nucléotides. Calculez la fréquence de ces mutations nouvelles par nucléotide et par génération.
- c) Chez ce même enfant, une mutation apparaît plus tard dans une cellule de l'iris d'un œil, qui présente alors une tache de couleur différente. Qualifiez cette mutation et indiquez si elle peut être transmise à ses enfants.
- d) Expliquez comment les mutations du type décrit en a) contribuent au polymorphisme des gènes dans une population.

Bon courage !